

VÝROČNÍ ZPRÁVA 2023

SMÁci, z.s.



Základní údaje

Právní forma: zapsaný spolek

Sídlo: Nová 181, Zbuzany, 252 25

IČO: 058 79 205

Spisová značka: L 67966 - SMÁci, z. s. jsou zapsáni ve spolkovém rejstříku vedeném Městským soudem v Praze

ID datové schránky: hjb2n6s

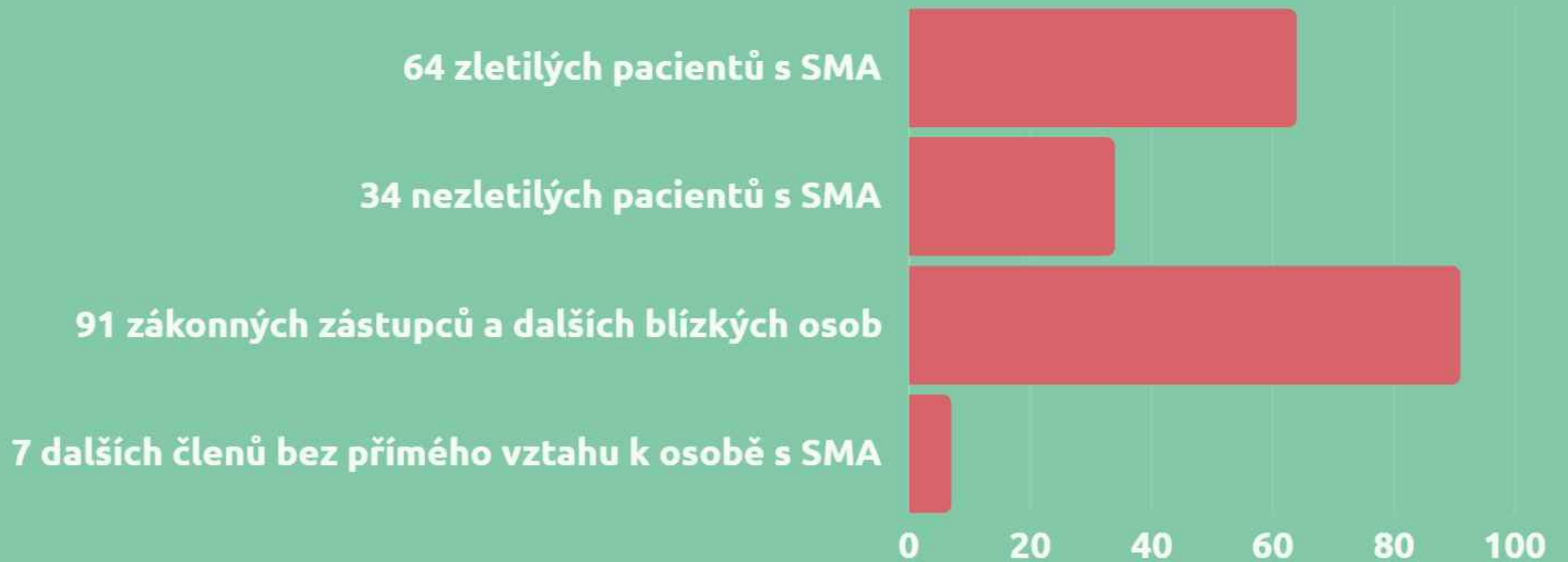
Webové stránky: www.smaci.cz

Informační email: info@smaci.cz

O nás

SMÁci byli založeni skupinou pacientů se SMA, jejich rodičů a přátel. Ustavující schůze SMÁků proběhla 17. ledna 2017, k zápisu do spolkového rejstříku došlo dne 9. března 2017.

**196 členů v
roce 2023**



To jsme MY:



VÁCLAV HRADILEK

ČINNOST PRO SMÁKY

- Komunikace s členy a pacienty
- Vedení PO
- Komunikace s lékaři
- Komunikace s MZ
- Účast v pracovních skupinách MZ
- Komunikace s Farmafirmami
- Kancelářská činnost



HELENA KOČOVÁ

ČINNOST PRO SMÁKY

- Fundraising pro PO SMáci
- Organizace psychorehabilitačních pobytů
- Organizace konferencí a seminářů, výuková činnost studentů LF a ostatních pomáhajících profesí
- Odborná a konzultační činnost v oblasti inkluzivního vzdělávání u žáků a studentů s SMA



TEREZA REJZKOVÁ

ČINNOST PRO SMÁKY

- Komunikace s členy PO
- Komunikace s lékaři
- Účast v pracovních skupinách
- Organizace psychorehabilitačních pobytů pro rodiny

To jsme MY:



DANIEL KOSTAN

ČINNOST PRO SMÁKY

- Mezinárodní vztahy - jak s jinými PO, tak s dalšími klíčovými subjekty v oblasti vzácných onemocnění
- Vztahy s farmaceutickými firmami - na národní i mezinárodní úrovni, včetně komunikace o léčbě ve vývoji
- Fundraising pro PO SMÁci



ADAM KRATOCHVÍL

ČINNOST PRO SMÁKY

- Zástupce patientské organizace v SMA Europe
- Zastupování a vyjadřování se k problematice dospělých pacientů
- Mezinárodní komunikace



VERONIKA KOČOVÁ

ČINNOST PRO SMÁKY

- Administrativní výpomoc
- Správa sociálních sítí a vytváření informačního servisu pro rodiny
- Veškerá e-mailová korespondence
- Organizace pravidelných schůzí vedení výboru, členské schůze

Naše poslání

**Prosazujeme, podporujeme
a hájíme zájmy pacientů se
SMA, osob blízkých pacientů
se SMA a ostatních osob o
tyto pacienty pečujících**

**spolupodílíme se na
zajištění kvalitního
života, péče, podpory a
účinné léčby pacientů se
SMA**

Spinální Muskulární Atrofie

Spinální Muskulární Atrofie (SMA) patří do skupiny neuromuskulárních onemocnění a jedná se o onemocnění motoneuronů, které odpovídají za vědomé pohyby svalů, jako např. běhání, pohyby hlavy a polykání. SMA postihuje kosterní svaly, tzv. proximální svaly (ramena, kyčle, zádové svalstvo), ty jsou postiženy nejvíce. Slabost v dolních končetinách je všeobecně větší než u paží. Mohou být také postiženy polykací svaly, svaly krku a žvýkací svaly. Smyslové vnímání a intelektuální schopnosti nejsou postiženy. Naopak - je často pozorováno, že pacienti se SMA jsou neobvykle duševně čilí a přátelští. Klinicky jsou pacienti rozděleni do 4 skupin, podle motorického vývoje, kterého pacient dosáhl. Nejvíce závažná je SMA I. typu. U dětí se dále objevuje také SMA II. a III. typu. V dospělosti se může projevit IV. typ.

Dle REaDY registru je v České a Slovenské republice 369 pacientů s SMA (březen 2024)



369

Total number of patients

All diagnoses
DM DMD/BMD FSHD LGMD SMA

Date range

3.10.2011 29.2.2024

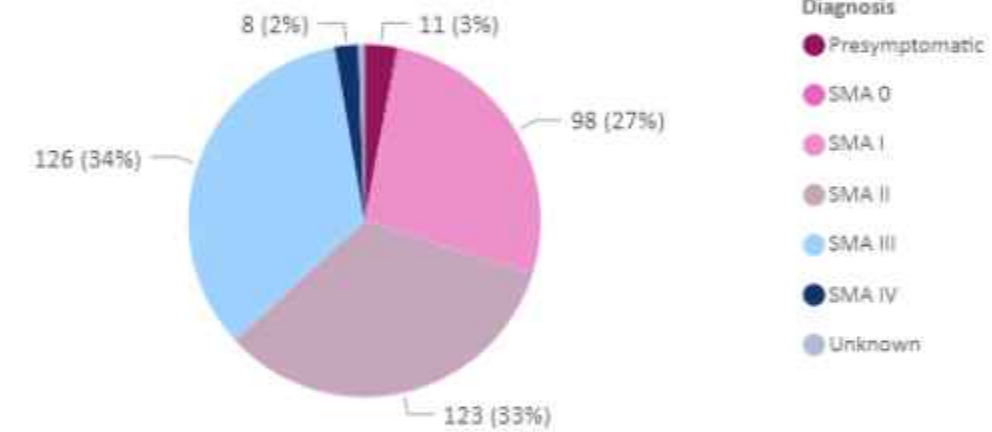
369 ↻

Number of patients in current filter

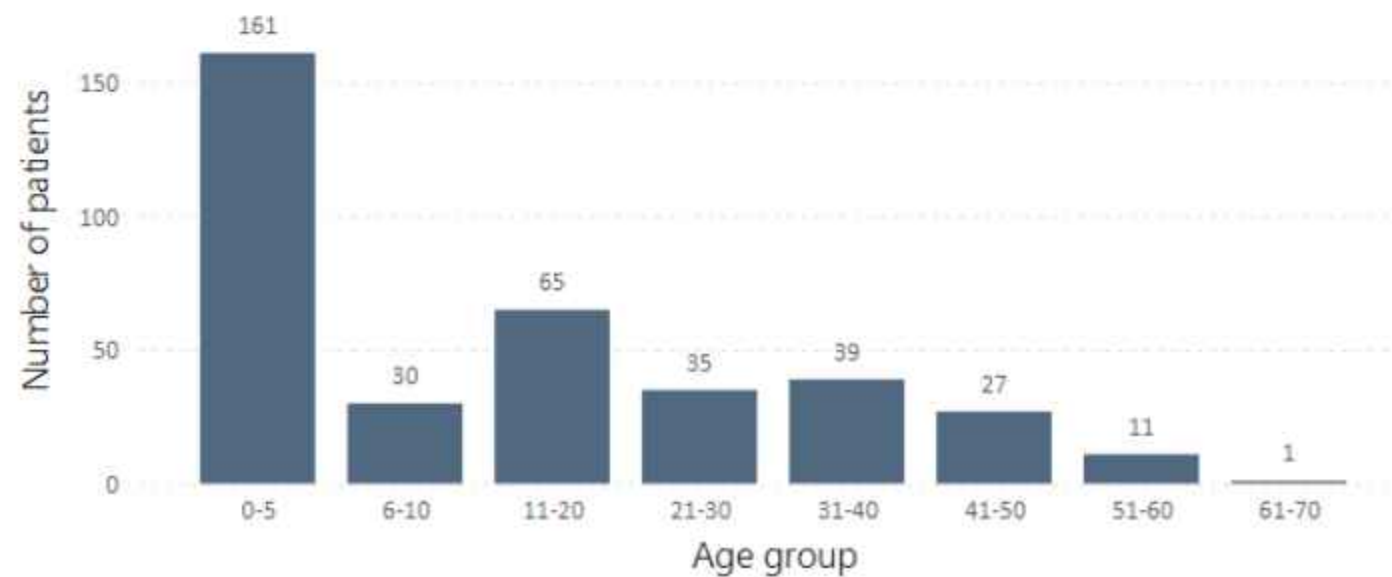
Patients by sex



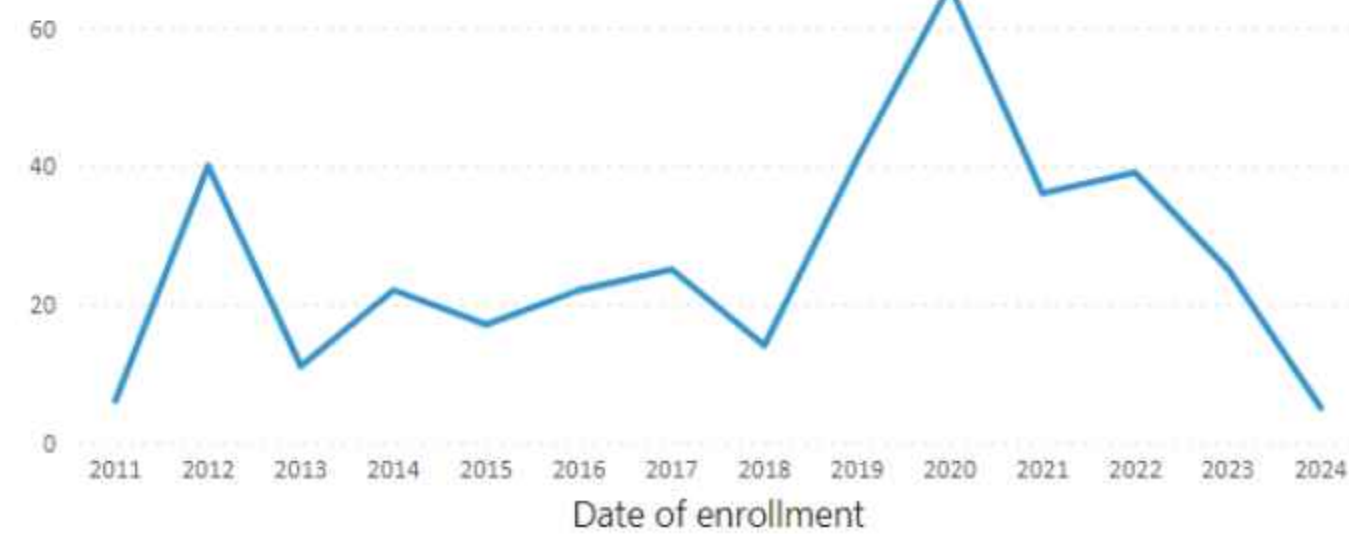
Patients by diagnosis



Patients by age at enrollment



Number of patients by date of enrollment



Data last refreshed on 10.03.2024

NAŠE AKTIVITY V ROCE 2023

Co se dělo v roce 2023?

- **V činnosti PO nadále spolupracují dospělí pacienti - píšou články, zastupují nás v SMA Europe, tvoří dárky pro dárce a podílí se na tvorbě dotazníků. Okruh aktivních členů se spolu s výborem patientské organizace pravidelně schází online**
- **Na začátku roku proběhla příprava dat z dotazníkového šetření projektu EHP, návrh výsledné datové struktury a prezentace dat**
- **Konala se mezioborová schůze k probíhajícímu pilotnímu projektu novorozeneckého screeningu**
- **Pro studenty speciální pedagogiky jsme připravili představení PO na půdě Pedagogické fakulty MUNI Brno**
- **Navázali jsme spolupráci s nadačním fondem Oli patříme k sobě**
- **Prezentovali jsme PO na výročních Diagnostických dnech Somatopedické společnosti**

Co se dělo v roce 2023?

- **Organizovali jsme zasedání SMA Europe v ČR**
- **Odstartovala BioHaven studie**
- **V Brně se setkali zástupci organizace MIMSA, zahraniční studenti LF Brno a rodiny s SMA**
- **Konala se opět MDA RIDE Prahou, SMÁky prezentoval na pódiu pacient SMA se zájmem o motorky**
- **Aktivně jsme se zapojili do Konference Cure SMA**
- **V létě proběhly naše pravidelné psychorehabilitační pobyty pro děti s SMA**
- **Byli jsme součástí APO letní školy, benefiční akce Houpačka, potkat se stánkem jste nás mohli i na akci DEN RODIN S OTEVŘENÝM SRDCEM aneb Spolu ruku v ruce a Noc vědců Ostrava**
- **Vznikl Projekt „SMÁci – podpora neformálních pečujících“, který je spolufinancován Evropskou unií**
- **Proběhly také víkendové psychorehabilitační pobyty pro pečující**

Co se dělo v roce 2023?

- Díky podpoře organizátorů se několik dětí s SMA zúčastnilo akce Popelka na ledě
- Pracovali jsme na projektu Zlepšení úrovně péče o pacienty s SMA ve zdravotnických zařízeních a rozšíření služeb patientské organizace, který je financován z Fondů EHP 2014 – 2021
- Pracujeme na zlepšení našeho webu www.smaci.cz
- Vytvořili jsme medailonky pro lepší orientaci pacientů při hledání pomoci v PO

Novorozenecký screening

- **Koncem roku 2023 velice úspěšně skončil dvouletý pilotní projekt na novorozenecký screening na SMA a SCID. Díky úspěšnému pilotnímu projektu jsou teď tyto nemoci a spolu s nimi i další imunodeficience, které se na screeningu také objevují, součástí standardního screeningového vyšetření novorozenců**



Informace a sdílení

www.smaci.cz

- Aktuální informace z oblasti SMA, léčba, péče, Vaše příběhy, kontakty a další užitečné informace.

www.dotazniksma.cz

- Informace k projektu "Zlepšení péče o pacienty s SMA ve zdravotnických zařízeních", financovaného z fondů EHP 2014-2021, dotazník k vyplnění a výsledky dotazníkového šetření.

[Facebooková stránka](#)

- Aktuální dění, příspěvky přátelských organizací, upozornění na nový obsah webu a další zajímavosti.

[Facebooková skupina](#)

- Prostor pro otázky a sdílení zkušeností mezi členy a jejich blízkými.

[Instagramový profil](#)

- Sdílení fotek a užitečných informací z oblasti SMA.

info@smaci.cz

- Odpovědi na Vaše otázky a připomínky.

[Youtube kanál](#)

- Prostor pro sdílení informačních videí, záznamů z konference.

Spolupráce se subjekty obdobného zaměření v ČR i v zahraničí

Spolupracujeme s **Českou asociací pro vzácná onemocnění (ČAVO)**, **Akademii patientských organizací (APO)**, **Aliancí pro individualizovanou podporu (AIP)**, jsme členy pracovních skupin **Ministerstva zdravotnictví**, předseda Václav Hradilek pokračuje se svým působení v **Pacientské radě ministra zdravotnictví**, členové PO jsou v následujících pracovních skupinách patientské rady:

- **Pracovní skupina pro zdravotně sociální pomezí (T. Rejzková)**
- **Pracovní skupina Podpora neformálních pečujících (T. Rejzková)**
- **Pracovní skupina pro inovativní léčbu (V. Hradilek)**
- **Pracovní skupina pro systémové financování patientských organizací (D. Kostan)**

Václav Hradilek je dále členem **poradního orgánu pro úhradu léčiv určených k léčbě vzácných onemocnění pod MZ.**, spolupracujeme s **fakultními nemocnicemi, neuromuskulárními centry** a jejich odborníky a s **Advokátní kanceláří Jiřího Vlasáka**. Na mezinárodní úrovni jsme členy **SMA Europe**, kde jsme aktivní v několika pracovních skupinách.

Podpora výzkumu SMA a léčby nemoci

Vývoj v oblasti léčby

- Průběžně monitorujeme vývoj dalších léků pro SMA, které se nacházejí v různých etapách klinických studií, komunikujeme s farmaceutickými firmami, které stojí za vývojem léků - Biogen, Novartis, Roche, Scholar Rock a Cytokinetics

Přístup k léčbě

- Pomocí dotazníků stále zjišťujeme informace o přístupu k léčbě a podle jejich výsledků jednáme s dalšími stranami



Projekt „SMÁci – podpora neformálních pečujících“

- 2letý program aktivně zaměřený na neformální pečující o pacienty se SMA a vzácnými nervosvalovými onemocněními
- Zahrnuje jak provázané specifické poradenství, tak psychoterapeutické pobyty
- V rámci projektu bychom rádi poskytovali neformálním pečujícím specifické poradenství zaštitěné předními odborníky v tomto oboru
- Cílem našeho projektu je nabídnout pečujícím pomocnou ruku a navzájem je seznámit a propojit, aby "v tom nebyli sami"



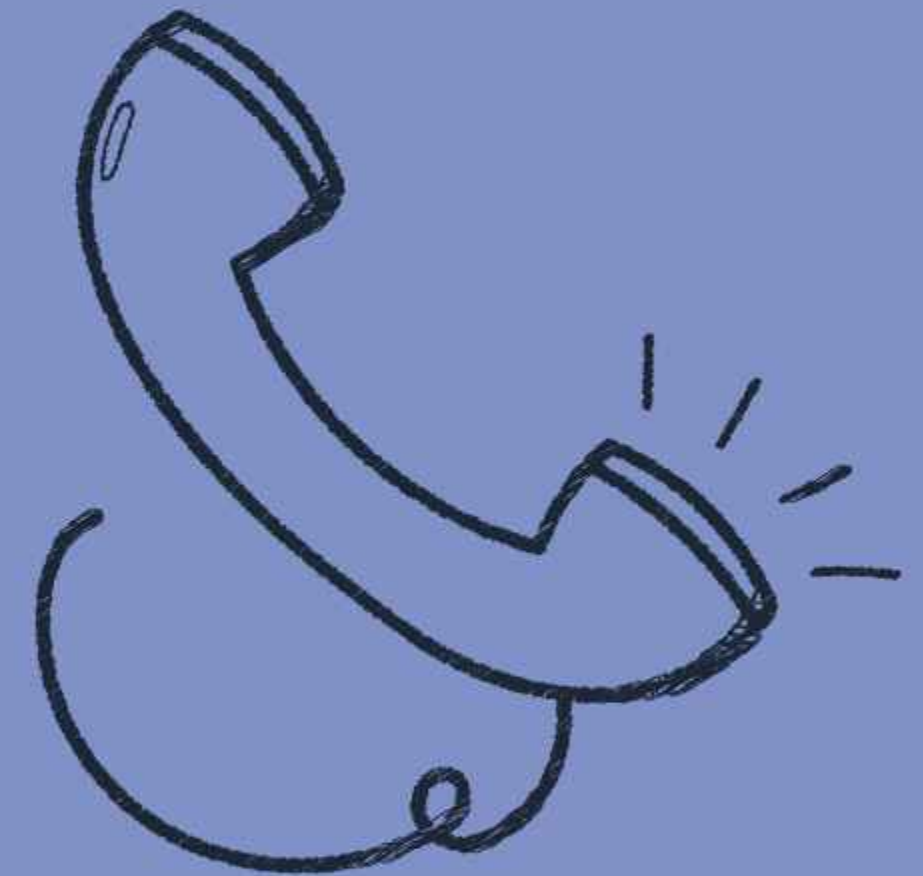
Linka pro krizovou intervenci a odborné konzultace

S čím pomáháme?

- léčba a péče, kompenzační pomůcky
- jednání se zdravotnickými a dalšími zařízeními
- příspěvky státní sociální podpory, pomoc s odvoláním
- příspěvky nadací, sbírky
- propojení s dalšími službami
- inkluzivní vzdělávání
- psychosociální podpora

V roce 2023 proběhlo:

- 200 telefonických konzultací
- 55 osobních konzultací



Krizová intervence - denně od 8 do 20 hodin na telefonním čísle 604 330 489

Psychorehabilitační pobyty

- V roce 2023 proběhly 3 turnusy v Centru Veronica Hostětín a v Pluhově Žďáru
- Psychorehabilitačních pobytů se zúčastní přibližně 30 dětí a mladých lidí s SMA
- Společně jezdíme na výlety, tvoříme, hrajeme hry, vytváříme si nové zážitky a přátelství





Projekt: „Zlepšení péče o pacienty s SMA ve zdravotnických zařízeních“

Cíl projektu

Cílem projektu je zlepšit péči o pacienty s SMA v neuromuskulárních centrech.

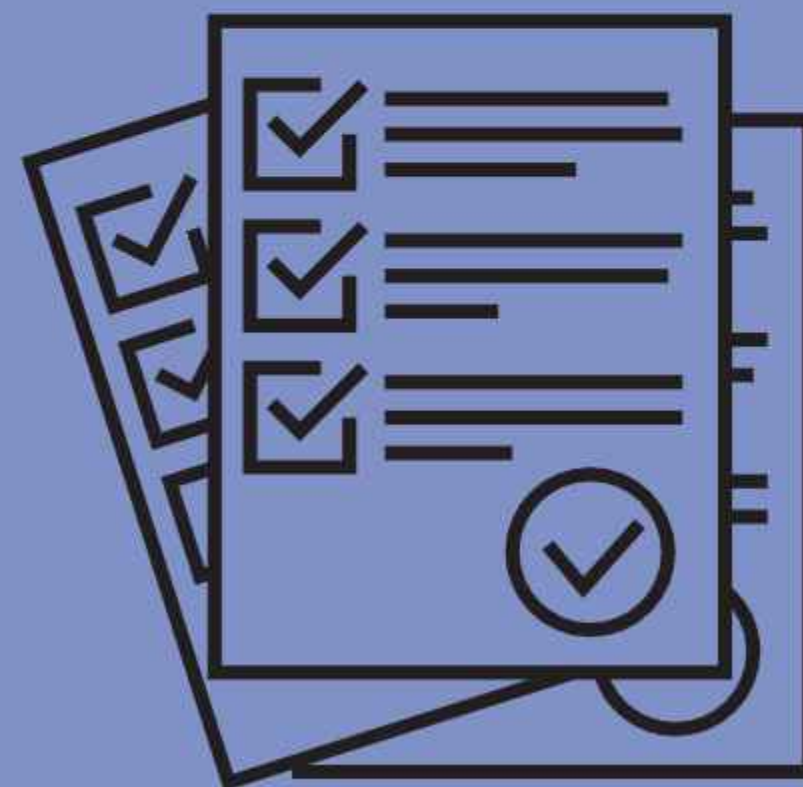
Výsledky projektu

V rámci dotazníkového šetření jsme získali 67 vyplněných dotazníků a 23 ústních rozhovorů od pacientů s různým typem SMA, různého věku i navštěvujících různá neurocentra.

Zásadním problémem, na který dotazníkové šetření poukázalo, je absence odborností v jednotlivých centrech. S výsledky šetření postupně seznamujeme lékaře z jednotlivých center.

V následujících měsících se budeme věnovat úpravě rozsáhlého dotazníku (118 otázek) a hledáním finančních prostředků na tablety, které s dotazníkem umístíme do center, které budou ochotny se na aktivitě spolupodílet.

Dotazník k vyplnění a výsledky dotazníkového šetření naleznete na webu www.dotazniksma.cz.



VYJÁDŘENÍ FARMACEUTICKÝCH FIREM K JEJICH ČINNOSTI V ROCE 2023



Roche

Evrysdi je přípravek schválený k léčbě spinální svalové atrofie (SMA) pro pacienty bez omezení věku, od podzimu roku 2023 je přípravek dostupný i pro novorozence. Od 1.8.2023 je přípravek Evrysdi plně hrazen z prostředků veřejného zdravotního pojištění.

Společnost Roche podporuje i nadále program klinického vývoje přípravku Evrysdi, který zahrnuje více než 450 pacientů s různým typem SMA, věku i stupněm postižení. Aktuálně probíhající studie hodnotí účinnost a bezpečnost risdiplamu samotného i v kombinaci s dalšími molekulami.

V současné době je přípravkem Evrysdi léčeno více než 11 000 pacientů po celém světě.

Společnost Roche úzce spolupracuje s odbornou společností i patientskými organizacemi, spravuje a pravidelně aktualizuje edukační portál www.mojemedicina.cz, podporuje workshopy s pacienty, organizuje edukační přednášky v rámci kongresů pro lékaře s cílem zvýšit informovanost o onemocnění ale i o životě pacientů s SMA u laické veřejnosti.

Zdroj: Roche, reakce na přímou žádost patientské organizace o vyjádření

Novartis

Společnost Novartis zvyšuje svými aktivitami povědomí o pilotním projektu novorozeneckého screeningu nejen mezi lékaři, zdravotnickými odborníky, ale i mezi laickou veřejností. Tento pilotní projekt v letech 2022 – 2023 rozšiřoval laboratorní novorozenecký screening také o vyšetření na SMA a SCID. Vstup do projektu byl podmíněn podepsáním informovaného souhlasu, a proto bylo zásadní aby se informace dostali k maminkám, zdravotnickým sestřám a lékařům. Konkrétně vyšlo několik článků na téma novorozenecký screening v časopise Matka a Dítě a zároveň se témata včasné detekce SMA prezentovali na kongresech Pediatrie pro praxi v Českých Budějovicích, Olomouci, Hradci Králové, Praze a Plzni.

V dubnu 2023 na valném shromáždění SMA Europe (Nesuchyně, ČR) jsme prezentovali zástupcům SMA Europe průběžné výsledky dlouhodobých studií LT-001 a LT-002. Prezentovaná data prokazují příznivý profil rizika a přínosu s trvalou účinností bez nových bezpečnostních signálů jak u symptomatických tak zejména u presymptomatických SMA pacientů (1).

Společnost Novartis je v úzkém kontaktu s odborníky na léčbu nervosvalových onemocnění v dětském věku, mezi odborníky podporujeme diskusi a věnujeme se jejich vzdělávání. Lékaři a fyzioterapeuti se v roce 2023 účastnili několika regionálních a národních kongresech a online vzdělávacích seminářích.

Společnost Novartis spolupracuje s patientskou organizací Smáci, rozvíjí edukační stránky o SMA - www.spinalnisvalovaartrofie.cz, a zlepšuje dostupnost informací o SMA pro nemocné, jejich rodiny a pro laickou veřejnost.

1. Long-term follow up of onasemnogene abeparvovec gene therapy in symptomatic patients with spinal muscular atrophy type 1. JR, Mendell. Dallas : Poster presented at: Muscular Dystrophy Association Clinical and Scientific Conference, 2023.

CZ2404094425/04/2024

Zdroj: Novartis, reakce na přímou žádost patientské organizace o vyjádření

Biogen

SPINRAZA (nusinersen) je přípravek schválený pro léčbu SMA ve více než 60 zemích, v současnosti je jím léčeno více než 14 000 pacientů se SMA v různých věkových skupinách. Od roku 2017 podstoupilo v České republice léčbu přípravkem Spinraza už celkem 174 pacientů (dětí i dospělých).

SPINRAZA je tzv. antisense oligonukleotid (ASO), který působí proti hlavní příčině SMA tím, že zvyšuje množství plnohodnotného SMN proteinu v těle. Podává se přímo do centrální nervové soustavy, kde se nacházejí motorické neurony.

Přípravek SPINRAZA prokázal dlouhodobou účinnost ve všech věkových skupinách a u všech typů SMA spolu s potvrzeným bezpečnostním profilem založeným na údajích od pacientů léčených po dobu až 8 let, to vše v kombinaci s rozsáhlými zkušenostmi z běžné klinické praxe. Program klinického vývoje přípravku SPINRAZA zahrnuje 10 klinických studií, kterých se účastnilo více než 460 jedinců z širokého spektra různých populací.

Aktuálně probíhající otevřené rozšířené studie SHINE a NURTURE hodnotí dlouhodobý vliv přípravku SPINRAZA.

Biogen jako lídr v léčbě SMA podporuje více než 15 registrů SMA s více než 4 000 pacienty na celém světě. V České republice Biogen podporuje registr SMA už 5 let.

Biogen v roce 2023 pokračoval ve vyhodnocování bezpečnosti a účinnosti vyšší dávky nusinersenu ve studii DEVOTE. Zároveň probíhá studie ASCEND, jejímž cílem je zhodnotit, zda léčba vyšší dávkou nusinersenu má potenciál zlepšit klinické výsledky pacientů se suboptimální odpovědí na p.o. léčbu. Další probíhající studie RESPOND pak sleduje efekt nusinersenu u pacientů se suboptimální odpovědí na genovou léčbu. Na kongresu Cure SMA v červnu 2023 již byly prezentovány první pozitivní výsledky studie RESPOND.

Zdroj: Biogen, reakce na přímou žádost patientské organizace o vyjádření

Na kongresu EPNS v Praze v červnu 2023 byla prezentována rozsáhlá data z reálné klinické praxe a to z polského registru. Biogen se dále věnuje oblasti využití biomarkerů (například hodnoty hladin neurofilament) a digitálních pomůcek, které by umožňovaly rozšířit současné tradiční monitorování SMA, zvýšit jeho citlivost a pomoci lépe predikovat progresi onemocnění. Tyto nové přístupy byly zapracovány i do designu studií DEVOTE a RESPOND.

Biogen se zabývá také způsobem, jak využít mobilní aplikace při kvantitativním self-monitoringu motorických funkcí u pacientů. Biogen se pravidelně zapojuje do vzdělávání lékařů.

V průběhu roku 2023 jsme se zúčastnili mnoha odborných akcí po celé ČR.

Biogen pravidelně podporuje aktivity patientských organizací jako SMÁci, z. s. či AMD, z.s.

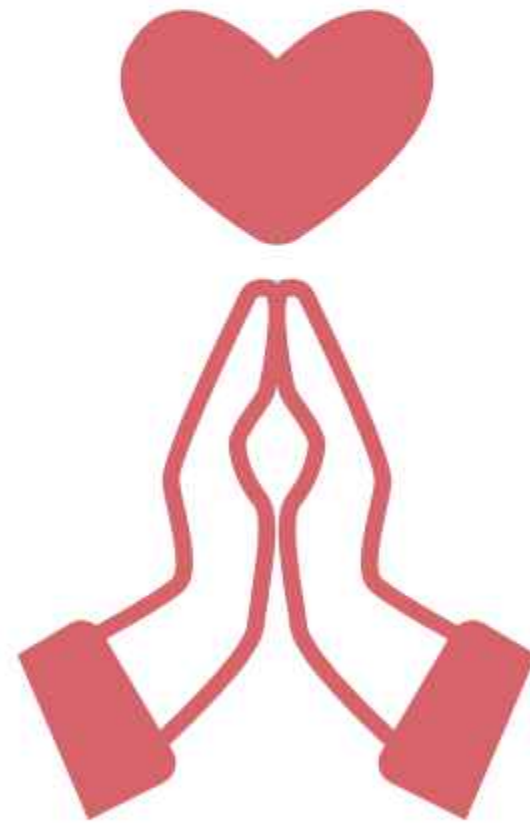
Zdroj: Biogen, reakce na přímou žádost patientské organizace o vyjádření

Plány patientské organizace na rok 2024



- Pokračovat v komunikaci se členy i dalšími zájemci, šíření osvěty a informací
- Pokračovat ve spolupráci s podobně zaměřenými subjekty v České republice i v zahraničí
- Pokračovat v krizové intervenci
- Pokračovat v projektu „SMÁci – podpora neformálních pečujících“
- Upravit dotazník a pokračovat v průzkumu v komunitě
- Umístění tabletů s dotazníkem do neuromuskulárních center
- Podpora při startu nové PO na Slovensku
- Zvýšení publikační činnosti na sociálních sítích a webu

DĚKUJEME VŠEM DÁRCŮM



Právnícké osoby

- TRUSTLY GROUP AB
- FUNDACION ATROFIA MU
- TEPLÁRNA ČESKÉ BUDĚJOVICE
- MDA RIDE O.S.
- BIOGEN
- ERILENS S.R.O.
- ASOCIATIA SMACARE
- HP TRONIC ZLIN, SPOL
- MIMSA
- SOCIÁLNÍ NADAČNÍ FOND
- ŽIVOT DĚTEM, O.P.S.
- NADACE NAŠE DÍTĚ
- NADACE RAFAEL DĚTEM
- NADAČNÍ FOND SIMONY KIJONKOVÉ
- NADACE VIA - DARUJME.CZ
- MATTEL
- CHARITA ČESKÁ REPUBLIKA
- NADAČNÍ FOND HELPINEK
- MORAVSKOSLEZSKÝ KRAJ

Fyzické osoby

- JANA ŠTEFKOVÁ
- VÁCLAV HRADILEK
- ZDENĚK REJZEK
- ADAM KRATOCHVÍL
- MARIE TOMKOVÁ
- BARBORA ULMANOVÁ
- DANIEL KOSTAN
- ROBERT MIKA
- SOCHOROVA MARKETA
- BRANDEJSOVÁ VERONIKA
- KOTAČKOVÁ LENKA
- DANA MIKEŠOVÁ, MARTIN MIKEŠ
- HAVLOVÁ ALENA
- FRÜHAUFOVÁ ANITA
- KAROLÍNA WAGNEROVÁ
- VUKOVICOVÁ LENKA
- JIRI FERDAN
- FÁRKOVÁ MARCELA
- KOCIAN LIBOR
- KANTOR LUMÍR
- HANA NEUGEBAUEROVA
- ROMAN ŠŤASTNÝ
- DAGMAR STOLÍNOVÁ
- IRENA PONDĚLÍČKOVÁ
- RICHARD ŠVIDRNOCH
- DANA BUSTOVA

Grantová podpora

- MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ (EHP)
- MINISTERSTVO PRÁCE A SOCIÁLNÍCH VĚCÍ

Chcete také pomoci?



Příspěť můžete jakoukoliv částkou na transparentní účet veřejné sbírky 2601888032/2010. Vaše příspěvky budou využity pro naplňování poslání patientské organizace.

Pokud chcete podpořit konání psychorehabilitačních pobytů v příštím roce, můžete tak učinit na transparentní účet 2701806794 / 2010.



Pokud máte zájem zapojit se do činnosti patientské organizace, máte nápad na vylepšení nebo byste chtěli darovat pacientům s SMA zdravotnickou pomůcku, prosím, kontaktujte nás na e-mailové adrese info@smaci.cz.

Výroční zpráva patientské organizace SMÁci, z.s. za rok 2023

Zpracovala: Veronika Kočová



Ve výroční zprávě byla použita data z REaDY registru. Vyjádření farmaceutických firem byla poskytnuta na základě přímé žádosti patientské organizace.